Créer un compte Se connecter

Article Discussion Lire Modifier le code Historique Rechercher

WIKIPÉDIA
L'encyclopédie libre

Navigation
Accueil
Portails thématiques
Article au hasard
Contact

Contribuer
Débuter sur Wikipédia
Aide
Communauté
Modifications récentes
Faire un don

Imprimer / exporter
Créer un livre
Télécharger comme PDF
Version imprimable

Outils
Pages liées
Suivi des pages liées
Importer un fichier
Pages spéciales
Adresse de cette version
Information sur la page
Élément Wikidata
Citer cette page

Autres langues
العربية
Azərbaycanca
Беларуская (тарашкевіца)
Català
Čeština
Dansk
Deutsch
English
Español
Eesti
Euskara
فارسی
Suomi
עברית
हिन्दी
Italiano
日本語
Basa Jawa
한국어
Latviešu
Nederlands
Norsk bokmål
Polski
Português
Română
Русский
Slovenčina
Slovenščina
Shqip
Српски / srpski
Svenska

Progéria

La **progéria**, ou **syndrome de Hutchinson-Gilford**, est une maladie génétique extrêmement rare[1] qui provoque des changements physiques qui ressemblent fort à une sénescence accélérée de ceux qui en sont atteints (vieillissement accéléré dès la première ou la deuxième année). Il n'y a pas de traitement spécifique connu.

Progéria

Classification et ressources externes

Enfant atteint de **progéria** (l'image en haut à droite représente un noyau cellulaire normal, celui d'en bas, un noyau déformé au cours d'une progéria).

CIM-10	E34.8	(ILDS E34.840)
CIM-9	259.8	
OMIM	176670	
DiseasesDB	10704	
MedlinePlus	001657	
eMedicine	derm/731	
MeSH	D011371	
GeneReviews	Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome	

Mise en garde médicale

Sommaire

1 Historique
2 Symptômes
3 Causes biologiques
4 Diagnostic différentiel
5 Traitement
6 Influences sur la culture populaire
7 Notes et références
8 Voir aussi
8.1 Articles connexes
8.2 Liens externes

Historique [modifier le code]

Maladie rarissime décrite en 1886 par Jonathan Hutchinson[2] et par Hastings Gilford en 1897[3].

Symptômes [modifier le code]

La maladie touche les deux sexes. L'apparition des symptômes débute entre 18 et 24 mois. Ils se manifestent par une croissance retardée, une alopécie, et une morphologie du visage caractéristique marquée par sa petitesse, de petites mâchoires, et un nez pincé. En évoluant, la maladie cause un vieillissement accéléré de la peau (rides, finesse), de l'athérosclérose, une ostéolyse des clavicules et des phalanges, des lipodystrophies,des problèmes cardio-vasculaires et la perte des cheveux. Des troubles musculaires et squelettiques apparaissent, la taille des malades ne dépassant pas 110 cm pour un poids de 15 kg. Le développement mental n'est en revanche pas affecté. La durée moyenne de vie est de l'ordre de 15 ans[4], le décès étant conséquence d'un vieillissement prématuré. Le record de longévité d'un malade est de 26 ans : Leon Botha. En revanche, les patients ne présentent aucune maturation sexuelle prématurée, ni de cancers comme souvent lors du vieillissement habituel.

Causes biologiques [modifier le code]

Depuis 2003, des scientifiques français et américains ont identifié le gène lamine A sur le chromosome 1 responsable du vieillissement prématuré des personnes atteintes[5]. On observe chez les malades une mutation ponctuelle de substitution remplaçant un nucléotide de cytosine par un nucléotide de thymine en position 1824 dans le gène *LMNA*. La lamine A est une protéine structurale de la matrice nucléaire, qui sous forme de pré-lamine A se trouve dans l'enveloppe nucléaire, avant d'être clivée en lamine A qui diffuse dans le noyau cellulaire. Dans la forme mutée, la lamine A perd une cinquantaine d'acides aminés pour devenir une « progérine » qui ne peut migrer dans le noyau cellulaire: elle reste attachée à la membrane nucléaire, entraînant sa déformation et l'adhésion de la chromatine à cette dernière[6].

Le mécanisme précis entraînant le vieillissement prématuré reste cependant à élucider. On peut par contre déjà dire que le mécanisme défectueux dans la progéria n'est pas une exacerbation d'un processus de vieillissement normal, mais un mécanisme qui semble complètement différent.

Il existe plusieurs souches de souris ayant une maladie proche de la progéria humaine, comportant soit une mutation sur le gène *LMNA*, soit une mutation sur le gène *Zmpste24* empêchant le détachement de la lamine de la membrane nucléaire[6].

Diagnostic différentiel [modifier le code]

Il existe d'autres syndromes, appelés « progéroïdes » comportant un vieillissement prématuré. Il s'agit du syndrome de Werner et du syndrome de Cockayne, tous deux étant dus à des mutations affectant la réparation de l'ADN. Quant au syndrome néonatal progéroïde, il est compatible avec un mode de transmission récessif autosomique.

Türkçe
中文
Modifier les liens

Traitement [modifier le code]

La maladie est pour l'instant constamment mortelle avant l'âge adulte normal. Il existe cependant quelques pistes de recherche :

- la progérine resterait attachée à la membrane nucléaire en raison de la fixation d'un groupe farnésyl sur celle-ci. L'inhibition de cette « farnésylation », soit par diminution de la synthèse de ce composant, soit par diminution de la fixation de ce groupe, semble avoir une certaine efficacité sur la déformation du noyau[7]. Ce traitement est susceptible de prolonger la vie des patients d'environ une année et demi[4] ;
- l'inhibition de la production en lamine pourrait être également une autre piste[6] ;
- un essai par combinaison de bisphosphonates et d'une statine est en cours, la combinaison de ces deux médicaments visant à ralentir la fabrication du groupe farnésyle, donc à diminuer la quantité de progérine farnésylée produite[8] ;
- une prépublication à l'Académie des sciences des États-Unis rapporte un essai avec lonafarnib (Merck & Co).

Influences sur la culture populaire [modifier le code]

- Le film *L'Étrange Histoire de Benjamin Button* met en scène un personnage appelé Benjamin Button, homme qui naît à 80 ans et vit sa vie à l'envers, sans pouvoir arrêter le cours du temps.
- Le film *Blade Runner* met en scène un personnage appelé J.-F. Sebastian qui s'avère être atteint de progéria, qu'il mentionne sous le nom de « syndrome de Mathusalem ».
- En 1994 dans le seizième épisode (*Vengeance d'outre-tombe*) du feuilleton télévisé X-Files, un médecin a réussi à créer une méthode pour inverser les effets de la progéria pour rajeunir les humains.
- En 1996, le film *Jack* met en scène Robin Williams comme un garçon atteint d'un problème de vieillissement. À la différence de la progéria, toutefois, il y a très peu de symptômes autres qu'un vieillissement rapide.
- Dans la saga de romans de science-fiction *Autremonde* écrite par Tad Williams, un jeune garçon adolescent (Orlando Gardiner) est atteint de progéria.
- Le film *Renaissance* de Christian Volckman (2006) utilise le thème de la progéria.
- Dans la série Dark Angel, certains des enfants génétiquement modifiés peuvent développer un vieillissement subit.
- Le film *Akira* de Katsuhiro Ôtomo met en scène trois personnages télépathes atteints en contre-partie de progéria. La vieillesse de leurs corps montre la profondeur de leurs esprits.
- Le livre *Protocole Sigma* de Robert Ludlum met en scène une intrigue autour de la découverte d'un « sérum de rajeunissement » élaboré après des expériences sur des enfants atteints de progéria.
- Le roman *L'enfant de cristal*, de Theodore Roszak, met en scène un enfant atteint de progéria.
- Dans le livre de Jean-Claude Mourlevat, *La troisième vengeance de Robert Poutifard*, le frère de la troisième personne de laquelle Robert Poutifard veut se venger est atteint de progéria, appelée « Hutchinson Gilford ».
- Dans le roman *À l'estomac* de Chuck Palahniuk, un personnage est atteint de progéria.
- Dans le deuxième épisode de la série *Fringe*, une femme accouche d'un bébé qui grandit à une vitesse incroyable, et meurt de vieillesse quatre heures après l'accouchement.
- Le film Bollywood *Paa*, produit en 2009 par Amitabh Bachchan Corporation and Sunil Manchanda, traite spécifiquement de la progéria en se penchant sur les relations entre un enfant atteint et son père.
- Dans un épisode de la série Smallville un personnage est atteint de progéria, cependant la maladie est revue par le réalisateur pour les besoins de la série.
- L'artiste peintre et musicien sud-africain Leon Botha était atteint de progéria[9].
- Dans la série de bande dessinée Travis, un EGM (« Être Génétiquement Modifié ») confesse avoir été programmé (en plus de posséder quatre mains pour travailler mieux dans l'espace) avec une forme de progéria qui ne lui permettra pas de dépasser les 35 ans.
- Dans la bande dessinée (parue chez Dupuis/Aire Libre) Quelques jours ensemble, un homme d'une trentaine d'années apprend qu'il est papa d'un garçon de 13 ans, Julien, atteint de progéria[10].
- Le groupe de rap sud-africain *Die Antwoord* fait apparaître dans le clip de la chanson *Enter The Ninja* le DJ Leon Botha atteint de progéria aux côtés du chanteur Ninja et de la chanteuse Yo-Landi Vi$$er[11, 12].
- L'intrigue de l'épisode 21 de la saison 2 de la série Bones tourne autour d'une personne atteinte de cette maladie.
- Dans l'épisode 9 de la saison 6 de la série TV The Shield, un membre important du gang salvadorien vole de l'argent pour sauver son fils atteint de progéria.

Notes et références [modifier le code]

1. ↑ Définition de l'institut national de la santé et de la recherche médicale .
2. ↑ (en) Jonathan Hutchinson, « Congenital Absence of Hair and Mammary Glands with Atrophic Condition of the Skin and its Appendages, in a Boy whose Mother had been almost wholly Bald from Alopecia Areata from the age of Six », *Medico-chirurgical transactions*, vol. 69, 1886, p. 473-477 (PMID 20896687, lire en ligne) modifier.
3. ↑ (en) Hastings Gilford, « On a Condition of Mixed Premature and Immature Development », *Medico-chirurgical transactions*, vol. 80, 1897, p. 17-46 (PMID 20896894, lire en ligne [PDF]) modifier.

4. ↑ a et b (en) Gordon LB, Massaro J, D'Agostino RB *et al.* « Impact of farnesylation inhibitors on survival in Hutchinson-Gilford Progeria syndrome » *Cirulation* 2014;130:27. PMID 24795390
5. ↑ Voir le site Eurekalert .
6. ↑ a, b et c (en) Korf B, « Hutchinson–Gilford Progeria syndrome, aging, and the nuclear lamina », *N Eng J Med.*, nº 358, 2008, p. 552-555 (résumé).
7. ↑ (en) Capell BC, Collins FS., « Human laminopathies: nuclei gone genetically awry », *Nat Rev Genet.*, nº 7, 2006, p. 940-952 (résumé).
8. ↑ (en) *Treatment of the Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome With a Combination of Pravastatin and Zoledronic Acid* .
9. ↑ 14 janvier 2010. Il est à ce jour l'individu le plus vieux à être mort de cette maladie (26 ans). (en) *Transcend and Transgress* , *Mail & Guardian*.
10. ↑ http://www.bedetheque.com/serie-19400-BD-Quelques-jours-ensemble.html bedetheque.com.
11. ↑ (en) *Yale Daily News* , 19 février 2010.
12. ↑ http://m.boingboing.net/2010/02/03/more-on-die-antwoord.html Boing Boing blog.

Voir aussi [modifier le code]

Articles connexes [modifier le code]

- Laminopathie
- Syndrome de Werner, un syndrome de vieillissement accéléré chez l'adulte.
- Syndrome néonatal progéroïde

Sur les autres projets Wikimedia :

Progéria, sur Wikimedia Commons

Progéria, sur Wikidata

Liens externes [modifier le code]

- Description et organisations liées à la progéria sur Orphanet
- Laminopathies et autres syndromes progéroïdes : site de l'UMR 910, à la faculté de médecine de la Timone à Marseille
- (en) Description de la maladie sur OMIM
- (en) *Progeria Research Foundation* , association américaine de soutien à la recherche sur la progéria
- (en) R.C. Hennekam (2006) *Hutchinson-Gilford progeria syndrome: review of the phenotype* .
- (en) Carlos López-Otin (2010) vieillissement prématuré - traitement avec facteur de croissance prolonge la longévité dans un modèle de souris IGF-1
- (en) *Progeria Family Circle*

Portail de la médecine

Catégories : Maladie génétique | Maladie rare | Vieillissement

Dernière modification de cette page le 1 juillet 2014 à 17:23.

Droit d'auteur : les textes sont disponibles sous licence Creative Commons paternité partage à l'identique ; d'autres conditions peuvent s'appliquer. Voyez les conditions d'utilisation pour plus de détails, ainsi que les crédits graphiques. En cas de réutilisation des textes de cette page, voyez comment citer les auteurs et mentionner la licence.
Wikipedia® est une marque déposée de la Wikimedia Foundation, Inc., organisation de bienfaisance régie par le paragraphe 501(c)(3) du code fiscal des États-Unis.

Politique de confidentialité À propos de Wikipédia Avertissements Développeurs Version mobile